

GENÉTICA MÉDICA PARA FACULTATIVOS

MIÉRCOLES 28 DE ABRIL

INTRODUCCIÓN

1. Enfermedades Genéticas (16:00 – 16:30h)

- Frecuencia
- Tipos de enfermedades genéticas
- Herencia, factores que modifican la herencia

2. Diagnóstico de las enfermedades genéticas (16:30 – 17:00h)

- Citogenética
- Genética molecular
 - i. Array CGH
 - ii. Secuenciación, secuenciación masiva
Exoma Clínico

PREGUNTAS

3. Consejo genético (17:10 – 17:40h)

- Consejo Pre-test
- Consejo Post-test

DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN DISTINTAS ETAPAS DE LA VIDA

4. Medicina Perinatal (17:40 – 18:20h)

- Preconcepcional. Estudio de portadores
- Prenatal
 - i. Seguimiento de la gestación normal
Diagnóstico Prenatal No Invasivo (DPNI)

5. Flujo de pacientes (18:20 – 18:50h)

- Circuitos y procedimientos de solicitud

PREGUNTAS

GENÉTICA MÉDICA PARA FACULTATIVOS

JUEVES 29 DE ABRIL

DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN DISTINTAS ETAPAS DE LA VIDA

1. Medicina Perinatal II (16:00 – 16:40h)

- Prenatal
 - i. Seguimiento de la gestación patológica
 - Array CGH
 - Exoma en trío
- Neonatal
 - i. Cribado neonatal genómico

2. Infancia (16:40 – 17:10h)

- Trastornos del neurodesarrollo
- Discapacidad intelectual
- Síndromes malformativos
 - i. Cardiopatías congénitas
 - ii. Metabolopatías

PREGUNTAS

3. Juventud (17:20 – 17:50h)

- Trastornos reproductivos
- Conectivopatías

4. Edad adulta (17:50 – 18:50h)

- Patología oncológica
- Patología cardiovascular
 - i. Muerte súbita

PREGUNTAS